

性能优、解读易、应用广

# 临床外显子组检测 (CES) 本地化解决方案



BerryGenomics  
贝瑞基因

## 方案介绍

贝瑞基因作为基因检测技术向临床应用转化的先行者，多年来构建了覆盖出生缺陷三级预防的产品矩阵，自主研发的临床外显子组检测 (Clinical Exome Sequencing, CES) 本地化解决方案依托 NextSeq CN500 基因测序平台，提供样本采集及提取、临床外显子组 CES 捕获、全流程 PCR-free 文库构建、高通量测序、数据分析和报告管理一体化服务，可用于携带者筛查、产前诊断、新生儿筛查等多个临床应用场景，覆盖出生缺陷三级预防体系。符合国家出生缺陷防控和 LDT 政策路线，且能够切实服务于临床，完善出生缺陷三级预防体系，从孕前、孕期及出生后筛查做到及早诊断和干预，多层次预防出生缺陷的发生。



## 核心系统

### 人类基因外显子检测试剂盒

人类基因外显子检测试剂盒基于贝瑞基因自主开发的CES捕获探针，针对权威临床数据库 (OMIM, G2P, ClinGen等) 与专家共识收录的已知明确致病的 4773 个基因进行变异位点全面捕获，靶向目标更明确，降低解读难度；2步反应，1步纯化，预文库构建流程简单；全流程PCR-free建库技术，可有效避免扩增偏好，降低了检测结果的假阴和假阳性，检测结果更精准。





国械注准20153220460

## Nextseq CN500 高通量测序仪

基因测序仪(NextSeq CN500)，是一款适合临床检测的桌面式基因测序仪，具有操作简便、通量灵活、数据质量高的特点。全国300多家医疗机构和科研院所应用这台仪器进行相关项目的检测，经过数百万临床案例验证。

## WESisi 外显子智能化解读报告系统

该系统具备下机数据自动分析、变异位点精准检测、位点注释智能解读、临床报告便捷生成等核心功能。支持多流程多算法的灵活配置，满足临床多场景业务需要：同一批下机数据不同模式解读（携带者筛查、产前诊断、新生儿筛查）；本地解读与贝瑞交互解读双模式，解除后顾之忧。WESisi 内嵌多项专利技术，Berrylyzer® 智能解读算法，可实现临床表型 HPO 标准化，结合 ACMG 评级与表型自动进行位点排名，极大降低数据解读难度，提高解读效率。



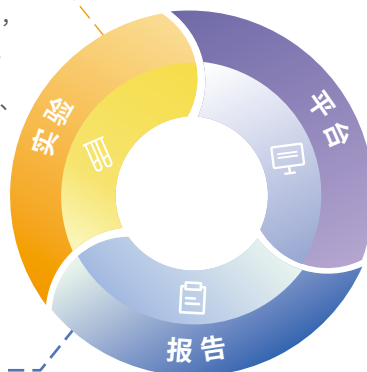
## 方案优势

### 性能优

- 检测结果更精准：全流程PCR-free建库，SNV/InDel检测的灵敏度和准确性均>98%。
- 样本类型更多样：羊水、外周血、口腔拭子、干血片等。
- 检测流程更快速：整个流程仅需5个工作日。

### 解读易

- 聚焦基因疾病明确的基因，降低解读难度。
- Berrylyzer®智能算法，在前十个位点中找到阳性位点的概率>97%，大幅降低解读难度，显著提高解读效率。
- 本地解读与贝瑞交互解读双模式，解除后顾之忧。



### 应用广

- 扩展性携带者筛查、产前单基因病诊断和新生儿基因筛查检测湿实验流程一致，解读模式不同。可一起在Nextseq CN500 高通量测序仪上机，解决凑样周期问题。
- Nextseq CN500 还可满足 NIPT、NIPT Plus、CNV-seq检测，实现“筛-诊”闭环的同时，有效节约实验室空间，并提高仪器使用效率。



## 应用方向



### 扩展性携带者筛查

携心安® 扩展性携带者筛查，根据 2021 年最新 ACMG 携带者指南<sup>[1]</sup>，结合亚洲和中国人群携带率纳入疾病，针对致病基因携带率高的 153 种单基因隐性遗传病(129 个基因)进行筛查，科学、全面、精准地帮助育龄夫妇了解自身单基因隐性遗传病致病变异的携带情况，提示可能面临的生育风险，以便受检者寻求科学的生育指导，有效预防出生缺陷。

### 胎儿临床外显子组检测

针对权威临床数据库(OMIM, G2P, ClinGen 等)与专家共识收录的已知明确致病的 4773 个基因进行变异位点全面捕获，聚焦可准确解读的信息，减轻疾病 - 基因关系不明确给医生带来的遗传咨询压力以及给孕妇和胎儿带来的风险。



### 新生儿基因筛查

贝新安®新生儿基因筛查，基于《中国新生儿基因筛查专家共识》<sup>[2,3]</sup>，同时参考国内外大规模新生儿疾病NGS筛查的临床研究，共纳入103种疾病，407种疾病亚型(358个基因)，涉及遗传代谢病，血液系统疾病，免疫相关疾病及其他新生儿、婴幼儿高发、可防、可治性遗传病等多种疾病类别，给新生命更全面的健康呵护。

## 检测流程



检测前咨询



签署知情同意书



样本采集



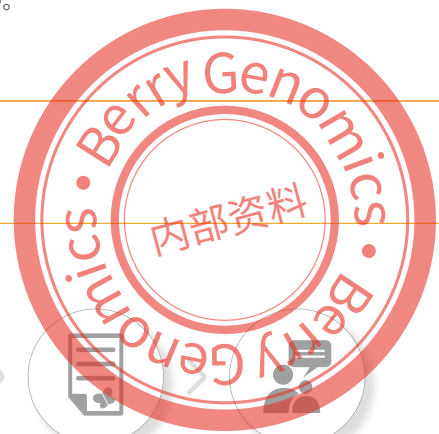
实验室检测



出具报告

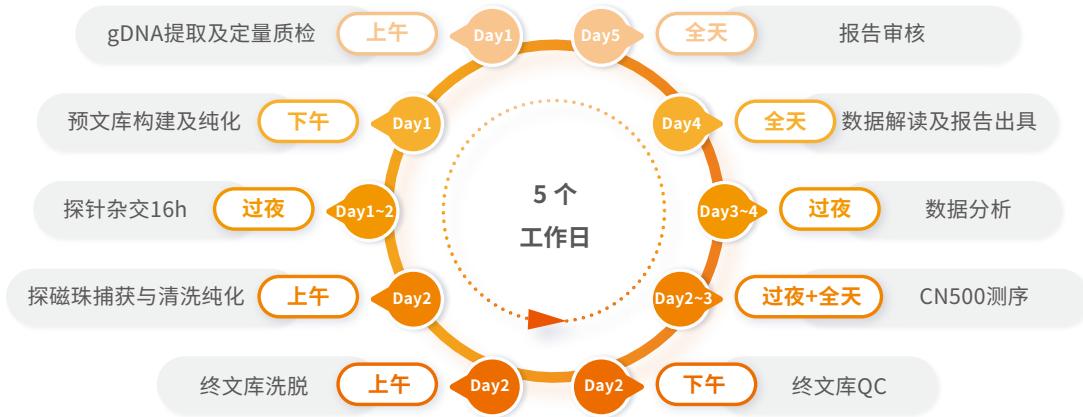


遗传咨询



## 检测周期

实验室收样后 5 个工作日出具结果。



## 样本要求

样本类型	采集建议	适用项目
羊水	孕: 16~25 <sup>+6</sup> 周; 螺旋盖BD管, 5-10ml	胎儿临床外显子组检测
脐带血	孕: 18周后; EDTA抗凝, 2ml	胎儿临床外显子组检测, 新生儿筛查
绒毛	孕: 10-13 <sup>+6</sup> 周; 螺旋盖EP管, 黄豆粒大小, 用PBS缓冲液或生理盐水冲洗2次, 尽可能去污染的母血, 无需溶液浸泡	胎儿临床外显子组检测
外周血	EDTA抗凝, 1ml	携带者筛查, 新生儿筛查
干血斑	直径>8mm干血斑, 3片	新生儿筛查

## 产品配套信息

试剂、硬件、软件	规格
人类基因外显子检测试剂盒(可逆末端终止测序法)	48人份/盒
NextSeq CN500测序试剂盒	高通量, 低通量
NextSeq CN500基因测序仪	台
WESisi外显子智能化解读报告系统	套



## 参考文献

---

【1】 Gregg AR, Aarabi M, Klugman S, et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021;23(10):1793-1806.

【2】 Macarthur L, Mhyre TR, Connors E, et al. Systems Medicine: A New Model for Health Care [M]// Handbook of Systems and Complexity in Health. Springer New York, 2013:911-927.

【3】 Tong, Fan et al. "Application of next generation sequencing in the screening of monogenic diseases in China, 2021: a consensus among Chinese newborn screening experts." World journal of pediatrics : WJP vol. 18,4 (2022): 235-242.

## 贝瑞基因 Berry Genomics Co., Ltd.

---

地址: 北京市昌平区科技园区生命园路4号院5号楼

电话: 010-53259188

**400-610-8005**

[www.berrygenomics.com](http://www.berrygenomics.com)



官方网站



官方微信

